

基因治療：重塑醫學的未來

文／臺中榮總兒童醫學中心暨罕見疾病基因治療中心主治醫師 黃彥筑

兒童醫學中心暨罕見疾病基因治療中心

黃彥筑 醫師



【主治專長】

1. 常見兒童肝膽腸胃系統疾病（如腹痛、便秘、腹瀉、黃疸、上下消化道出血等）
2. 消化道內視鏡檢查（如胃鏡、大腸鏡、膠囊內視鏡等）
3. 兒童發炎性腸道疾病（如克隆氏症、潰瘍性大腸炎等）
4. 常見兒童、青少年一般疾病
5. 兒童營養評估諮詢
6. 嬰幼兒預防保健及疫苗注射。

【門診時間】

兒童腸胃－週一上午、週四上午。
一般兒科－週四夜間。

從 2023 年 8 月開始，衛福部健保署給付罕見疾病「脊髓肌肉萎縮症」（Spinal muscular atrophy; SMA）基因治療藥物「諾健生（Zolgensma）」，一劑費用需四千九百萬元，這也是健保首次將基因治療藥品納入給付。那什麼是基因治療呢？想必是目前民眾心中的疑問，以下的篇幅來跟大家談談基因治療。

基因治療（Gene Therapy）是一種透過修改或替換患者體內缺陷基因

的方法，以恢復或增強其正常功能。這通常涉及到將正常基因導入患者體內，或修復患者體內存在的異常基因。回顧歷史，20 世紀的科學家證明了病毒可以調控基因移轉，進而有了基因治療的概念。1990 年 9 月，人類史上第一次的基因療法於首度問世，試驗者為患有遺傳性腺苷脫氨酶（Adenosine Deaminase, ADA）缺乏症的四歲女童。由於這位患者缺乏免疫力，因此病情嚴重時可能危害到生命。這家醫院從病童體內取出白血球，並且將能夠製造 ADA 的基因轉殖入白血球中，再將這些“修飾過基因”的白血球輸回此位病童體內，這次的試驗為基因療法歷史上的重要里程碑。發展至今，基因治療分成兩種方式：體外基因治療以及體內基因治療。



1. 體外基因治療 (Ex vivo)：目前常被稱為細胞治療 (cell therapy)，方式是取出患者目的細胞 (如：嵌合抗原受體 T 細胞)，進行基因工程來改善細胞基因缺陷後，再從這些接受基因工程的細胞中選擇機能表現正常且符合目前需求的細胞，再移植回患者體內以達治療的目的。
2. 體內基因治療 (In vivo)：利用經基因工程改良後的基因片段，藉由可利用的載體 (vector) 將此基因片段直接注射至患者體內進行治療。常使用的載體主要有腺相關病毒 (Adeno-Associated Virus, AAV)、慢病毒 (Lentivirus, LV) 與反轉錄病毒 (Retrovirus, RV) 等。

目前世界各國所進行的臨床試驗主要專注在一些由單基因缺陷所引起的疾病，除了上述所提的脊髓性肌肉萎縮症以外，血友病 (Hemophilia)、腎上腺腦白質失養症 (Adrenoleukodystrophy, ALD)

以及威爾森氏症 (Wilson disease) 也是現今基因治療的目標。儘管基因治療有著巨大的潛力，但目前仍面臨一些挑戰。例如安全性問題 (使用的病毒載體是否會引起體內其他免疫反應) 以及治療效果持久性等等，以上都需要仔細地評估和監控。儘管面臨這些挑戰，基因治療的前景仍然令人激動。隨著醫學技術的不斷發展和臨床研究的成果展現，我們有望見證基因治療在不久的將來為更多疾病帶來有效的治療方案，重塑現今醫學的未來。

與世界潮流接軌，臺中榮總結合了兒童醫學中心、眼科部、病理檢驗部、以及精準醫學中心等跨專科跨領域、建構臺中榮總整合基因治療照護團隊。罕見疾病基因治療中心會持續爭取國際基因治療臨床試驗，並接受國內外基因遺傳疾病轉介治療，成為亞太地區基因治療領導中心。🏥



▲ 本院罕見疾病基因治療中心成員合照